ITEM 53 : RETARD DE CROISSANCE STATURO-PONDÉRALE

Retard de croissance staturale :
- **Taille <** - **2 DS** (courbes selon l'âge et le genre), infléchissement ➝ changement de couloir.
- **Ralentissement** de la vitesse de croissance **< 4 cm/an après 4 ans.**
- **Croissance staturale ≤** - **1,5 DS** par rapport à la taille cible.

Retard de croissance pondérale :
- **IMC < courbe IOTF 18,5** (correspondant à un IMC de 18,5 kg/m² à 18 ans).
- Perte de poids **≥ 5 % en 1 mois** ou **≥ 10 % par** rapport au poids habituel.
- Stagnation pondérale aboutissant à un **poids <** - **2DS** du couloir habituel (courbe de poids).

- **Âge chronologique** (AC) = âge réel selon la date de naissance (âge civil).
- **Âge statural** (AS) = âge de l'enfant lorsque la taille est projetée sur la moyenne sur les courbes de croissance.
- **Âge osseux** (AO) = âge de maturation osseuse selon les atlas de référence.

➝ **Retard pondéral prédominant** : infléchissement/cassure du poids isolé ou antérieur à la cassure de la taille (IMC bas pour l'âge) : origine principalement **carentielle** ou **digestive, augmentation de la dépense énergétique, pertes excessives.**

➝ **Retard statural prédominant** : infléchissement/cassure de taille antérieure ou contemporaine à celui du poids (IMC normal pour l'âge, ou poids excessif en regard de la taille) : origine principalement **endocrinienne, osseuse, génétique, énergétique.**

NB : Tout **excès de poids** doit normalement s'accompagner d'une **accélération de la vitesse de croissance (obésité commune).**

CROISSANCE NORMALE

Repères de croissance

Âge	Taille	Poids	Périmètre crânien
Nouveau-né à terme	TN = **50 cm**	PN = **3500 g**	PCN = **35 cm**
4 mois	60 cm	7 kg = PN x 2 ***(+25 g/j** au 1er trimestre)*	40 cm
9 mois	70 cm	9 kg	45 cm
1 an	**75 cm**	**10 kg** = **PN x 3**	**47 cm** = **(taille/2) + 10**
4 ans	**100 cm** = **TN x 2**	**16 kg** = **PN x 4**	**50 cm**

Physiologie de la croissance staturale

= Phénomène continu, via les plaques de croissance (ossification endochondrale), contrôlée par des facteurs génétiques (taille des parents), hormonaux (GH/IGF1, hormones thyroïdiennes et sexuelles), nutritionnels (malabsorption, apports), osseux, socio-économiques et psychoaffectifs :
- **Phase fœtale** : la +rapide : 50 cm en 9 mois ➝ mensurations de naissance (DS selon l'âge gestationnel).
➝ Si prématuré : mensurations selon courbes AUDIPOG (âge gestationnel).
- **Phase de croissance rapide** = de la naissance à 4 ans : **25 cm** la 1re année, puis **10 cm/an.**
➝ **A 4 ans** : enfant placé dans un **couloir de croissance génétique** qui détermine à sa taille adulte.
- **Phase de croissance linéaire** = 4 ans à la prépuberté : **5-6 cm/an**, avec décroissance lente de la vitesse
- **Phase de croissance rapide pubertaire** : accélération à **8-10 cm/an**, à 12,5 ans chez le garçon (+25-30 cm, taille moyenne adulte = **177 cm**) et à 10,5 ans chez la fille ((+20-25 cm, taille moyenne adulte = **165 cm**).
➝ **Reflet de la santé** de l'enfant : tout retard = signe d'appel justifiant une évaluation.

Taille génétique : Taille cible = **(T mère + T père)/2 ± 6,5** (- si fille ou + si garçon).
➝ **95** % des enfants = ± 1 DS de leur taille cible.

Évaluation de la croissance

- Mesure de la taille : en position **couchée jusqu'à 2-3 ans**, puis debout.
➝ Taille/poids **tous les 3 mois jusqu'à 2 ans** puis **tous les 6 mois** jusqu'en fin de croissance.
- Mesure du périmètre crânien : jusqu'à **3-4 ans.**
- Mesure de **l'IMC** = poids/taille².
- **Courbes de référence de Sempé et Pédron** : croissance normale si évolution parallèle aux courbes de référence, dans un même couloir, entre – 2 et + 2 DS (3e et 97e percentile) = **95 % des enfants** par def°.

ORIENTATION DIAGNOSTIQUE

Int

- **Antécédents familiaux** : taille des parents, petite taille ou retard de croissance chez les parents ou fratrie.
- **Antécédents personnels** : RCIU, mensuration de naissance, pathologie néonatale, pathologie chronique, recherche de retard du développement (marche, langage, niveau scolaire).
- **Régime alimentaire** : chronologie d'introduction des aliments (lait de vache, gluten), prises alimentaires.
- **Symptômes associés** : digestifs (anorexie, diarrhée, douleur abdominale), endocrinien (SPUPD, frilosité, asthénie, malaise, hypoglycémie), HTIC.

C

- Évaluation de la croissance : **poids, taille, IMC, stade pubertaire** (stade de Tanner).

Analyse des courbes de croissance

- **Retard pondéral** (parfois suivi d'un retentissement statural) ou **retard statural prédominant.**
- Retard de croissance **stable sur un couloir inférieur** (vitesse de croissance régulière).
- Retard de croissance avec **changement de couloir** (ralentissement de la vitesse de croissance) : **infléchissement progressif** ou **cassure.**
- **Courbe d'accroissement statural** (= nombre de cm pris/an).

R2C : Rang A en NOIR - Rang B en BLEU - Rang C en VERT

<table>
<tr><td rowspan="2"></td><td rowspan="2">PC</td><td>Retard pondéral prédominant sans orientation clinique</td><td colspan="2">- NFS, CRP, VS, ionogramme, urée, créatininémie.
- Bilan phosphocalcique.
- Bilan hépatique.
- IgA anti-transglutaminase.</td></tr>
<tr><td>Retard statural associé ou prédominant</td><td colspan="2">- TSH, T4, IFG1 ± test de stimulation de la GH.
- FSH et LH à l'âge habituel de la puberté.
- Âge osseux : Rx main-poignet gauche (atlas de Greulich & Pyle) & radiographie du coude gauche (présence/taille/fusion des noyaux d'ossification : méthode de Sauvegrain & Nahum).
➙ Renseigne sur le potentiel de croissance, peu informatif sur le plan étiologique.
- IRM cérébrale en cas de cassure staturale/signes d'HTIC.
➙ Bilan de base si pas d'orientation = idem retard pondéral + IGF1/TSH/T4L, BU, âge osseux
+ Caryotype standard chez la fille ++.</td></tr>
<tr><td rowspan="5">RETARD PONDERAL PREDOMINANT</td><td rowspan="3">Causes nutritionnelles</td><td>Pathologie digestive</td><td colspan="2">= Malabsorption/maldigestion :
- Maladie cœliaque.
- MICI.
- Mucoviscidose.
- Allergie aux protéines du lait de vache.
- Pathologie hépatique ou pancréatique.</td></tr>
<tr><td>Carence d'apports</td><td colspan="2">- Erreurs de régime alimentaire/végétalisme, négligence.
- Troubles alimentaires : ↘ appétit, odynophagie (œsophagite sur RGO…), troubles de l'oralité.
- Anorexie mentale chez l'adolescente, vomissements.</td></tr>
<tr><td>Carence psychoaffective</td><td colspan="2">- Entraine un retard pondéral puis statural par manque d'apport alimentaire et déficit fonctionnel en GH.
- Comportement hors milieu familial : appétit normal/augmenté, quête affective.</td></tr>
<tr><td colspan="2">Maladie chronique</td><td colspan="2">➙ Toute pathologie chronique peut avoir un retentissement sur la croissance (déséquilibre apport/besoins) : à évoquer systématiquement devant un retard de croissance inexpliqué.
- Insuffisance respiratoire chronique, SAOS.
- Hyperthyroïdie (seule cause endocrinienne).
- Cardiopathie (congénitale ou non).
- Déficits immunitaires, infections répétées…
- Maladies métaboliques.
- Maladies hématologiques…</td></tr>
<tr><td colspan="2">Pertes excessives</td><td colspan="2">- Digestives : diarrhées chroniques, pertes par stomies/aspirations.
- Urinaires : diabète sucré ou insipide, néphropathie (insuffisance rénale chronique : tubulopathie).
- Cutanées : brûlés, eczéma sévère, épidermolyse bulleuse.</td></tr>
<tr><td colspan="2">Retard pondéral régulier</td><td colspan="2">Hypotrophie pondérale constitutionnelle : poids dans les extrêmes de la normale, souvent familiale.
- Courbe de poids régulièrement ascendante sur un couloir inférieur à la normale.
- Enfants à l'appétit souvent capricieux, avec un développement psychomoteur normal RCIU sans rattrapage.</td></tr>
<tr><td rowspan="2">RETARD STATURAL PREDOMINANT</td><td rowspan="2">Causes endocriniennes</td><td rowspan="2">Déficit en hormone de croissance (GH)</td><td colspan="2">- Taux GH après stimulation pharmacologique : pic de GH < 20 mUI/L sur 2 tests distincts.
- Taux d'IGF1 et IGF-BP3↘ (IGF1 abaissé également si carence nutritionnelle/retard pubertaire).
- Âge osseux retardé, poids excessif en regard de la taille.
- Exploration des fonctions hypophysaires : thyréotrope, corticotrope, prolactine, gonadotrope.
- IRM cérébrale centrée sur la région hypothalamo-hypophysaire.</td></tr>
<tr><td>Congénital</td><td>= Principalement par anomalie morphologique de la région hypothalamo-hypophysaire.
- Taille de naissance normale, puis infléchissement de la courbe de croissance staturale entre 0 et 3 ans.
- Dysmorphie (visible en quelques mois/années) : obésité tronculaire, faciès poupin, ensellure nasale marquée, front bombé.
- Hypoglycémies néonatales.
- Rechercher des anomalies de la ligne médiane : colobome irien ou rétinien, fente palatine, agénésie des incisives latérales, sténose des sinus piriformes.
- Autres déficits hypophysaires souvent associés : ictère (déficit thyréotrope/corticotrope), micropénis/cryptorchidie chez le garçon (déficit gonadotrope).</td></tr>
</table>

<table>
<tr><td rowspan="5"></td><td rowspan="4">Cause squelettique</td><td rowspan="2">Hypothyroïdie</td><td>Acquis</td><td>- Toute cassure de la vitesse de croissance doit faire éliminer une tumeur hypothalamo-hypophysaire.
- Recherche d'HTIC (céphalées/vomissements matinaux), signes neuro ou hormonaux (diabète insipide).
- Examen ophtalmo avec FO & champ visuel : œdème papillaire (HTIC), hémianopsie bitemporale (compression du chiasma optique).
- Si suspicion d'HTIC → IRM en urgence sans attendre les dosages hormonaux.
- Exploration de toutes les lignées si déficit hypophysaire.
→ Arguments cliniques, hormonaux (IGF1 ± stimulation) & IRM hypophysaire.
- Causes :
• Tumeur hypothalamo-hypophysaire : craniopharyngiome, germinome, gliome, astrocytome.
• Irradiation crânienne, traumatisme crânien.
• Hydrocéphalie.
• Déficit en GH idiopathique : sans anomalie hypothalamo-hypophysaire décelable.</td></tr>
<tr><td>Congénitale

Rang A cf collège de pédiatrie</td><td>= Très majoritairement dépisté par le test de Guthrie (dosage de la TSH à J3).
- Petit poids/taille pour l'âge gestationnel.
- Causes :
• Dysgénésie thyroïdienne (athyréose/ectopie).
• Trouble de l'hormonosynthèse.
- TTT substitutif précoce = évolution favorable.
- Si non-dépistée/traitée : retard statural & des acquisitions dès la 1° année de vie.
→ Les hypothyroïdies centrales ne sont pas dépistées : rares, associées le plus souvent à une insuffisance antéhypophysaire multiple.</td></tr>
<tr><td>Acquise</td><td>= Thyroïdite de Hashimoto surtout, tumeur hypothalamo-hypophysaire…
- À tout âge avec un pic à l'adolescence (fille+).
- Ralentissement de la vitesse de croissance avec prise de poids, goitre, asthénie, frilosité, constipation, voire ralentissement intellectuel (difficultés scolaires).
- Âge osseux retardé, inférieur à l'âge statural.
- Si Hashimoto : TSH+, T4L -, anti-TPO+, thyroïde hétérogène à l'échographie.
- TTT : hormonothérapie substitutive à vie par lévothyroxine.</td></tr>
<tr><td>Hypercorticisme</td><td colspan="2">- Ralentissement net de la vitesse de croissance staturale, avec prise de poids excessive, obésité facio-tronculaire et vergetures.
- Diagnostic : ↗ cortisol libre urinaire sur 24 h (CLU), perte du cycle nycthéméral, absence de freinage par la dexaméthasone.
- Causes :
• Iatrogène le plus souvent : corticothérapie orale prolongée.
• Endogène (rare) : <u>syndrome</u> de Cushing (production surrénalienne de cortisol)/<u>maladie</u> de Cushing (adénome hypophysaire sécrétant de l'ACTH).</td></tr>
<tr><td rowspan="2">Cause squelettique</td><td>Syndrome de Turner
(45, X0)</td><td colspan="2">- Retard statural, s'aggravant au cours des années : RCIU, infléchissement progressif dès l'âge de 3 ans (parfois plus tardif, voire pubertaire), absence de poussée pubertaire.
- Insuffisance ovarienne quasi-constante : retard pubertaire, infertilité.
- Phénotype turnérien.
→ Caryotype standard sur > 20 cellules chez la fille.</td></tr>
<tr><td>Maladie osseuse constitutionnelle</td><td colspan="2">= Dysplasie squelettique : - Dyschondrostéose.
- Hypochondroplasie.
- Pseudo-hypoparathyroïdie.
- Dysplasie poly-épiphysaire.
- Aspect dysmorphique : petite taille prédominant sur les membres/le tronc.
- Déformation de membre.
- Tailles parentales parfois basses si origine familiale.
→ Mesure de l'envergure (= taille) & taille assise (= 50 % de la taille debout).
→ Radiographies de squelettes & analyses génétiques ciblées.</td></tr>
<tr><td colspan="3">- Autre maladie génétique : syndrome de Noonan p. exemple (fille/garçon).</td></tr>
<tr><td>Autres</td><td colspan="3">- Carence énergétique : cause plus fréquemment une insuffisance pondérale en 1° lieu, mais certaines pathologies digestives (maladie cœliaque) peuvent se manifester par un retard statural isolé.
- Carence de soins = nanisme psychosocial : carence d'apports + déficit hormonal d'origine psychologique.
→ Traitement et diagnostic a posteriori : éloignement du milieu familial = reprise de la croissance.</td></tr>
</table>

	Extrêmes de la normale	**Retard simple de croissance et de puberté**	= Cause la plus fréquente à l'adolescence (garçons+) : Dg d'élimination, souvent **familial.** - **Infléchissement de la croissance** sans cassure **vers 7-8 ans**, s'aggrave à l'adolescence. - **Puberté** et **croissance pubertaire** de démarrage tardif à l'adolescence. - PEC : aucun TTT nécessaire (taille finale normale) = surveillance clinique simple, ou **stéroïdes gonadiques à faible dose** si mauvaise tolérance psychologique. ➙ Pas d'exploration si : - Infléchissement statural modéré (< 1 DS). - Avec taille non extrêmement petit (> -2DS). - Âge osseux retardé, concordant avec le stade pubertaire (13 ans H). - Pas de signe fonctionnel, **examen clinique normal.**
		Petite taille constitutionnelle	= 2,5 % des enfants sans pathologie associée, souvent familiale : **diagnostic d'exclusion**, situation **la +fréquente** en pratique (85 % des cas). - Taille < - 2 DS, vitesse de croissance régulière, âge osseux ≈ âge chronologique. - Nouvelles **techniques de séquençage** : moins de petites tailles « idiopathiques ».
	RCIU/PAG *(Petit pour l'Âge Gestationnel)*		- Normalisation de la taille en générale dans les **2 premières années de vie** (90 % des cas). - Possibilités de rattrapage difficiles > 2 ans : pas de rattrapage chez 10 % des enfants. - Surrisque de **puberté précoce et de syndrome métabolique** à l'âge adulte. - Traitement si déficit statural sévère > 3 ans, sans autre cause identifiée : injection quotidienne de **GH synthétique** par voie SC.

SYNDROME DE TURNER

= Affection génétique rare (**1 2500/naissance**), touchant exclusivement les filles : absence totale/partielle d'un chromosome X = **monosomie X** (45 X0), **formes en mosaïques** (45 X0, 46 XX), rarement **anomalie de structure du chromosome X** voire **Y.**
- **Possibles formes pauci-symptomatiques** (mosaïques) : **caryotype** systématique si retard statural chez une fille.

DIAGNOSTIC

C

- Anomalie fœtale : **nuque épaisse**, **hygroma kystique**, **cardiopathie**, **RCIU.**
- Nourrisson/enfant : **déficit statural ± phénotype clinique** évocateur.
- Adolescence : **retard pubertaire.**
- Adulte : **petite taille, aménorrhée** ou **infertilité.**
- **Intelligence le plus souvent normale** habituellement.

Retard statural

= S'aggravant au cours des années : taille adulte moyenne sans TTT = **142 cm.**
- **RCIU** (50 % des cas), **infléchissement progressif** dès 3 ans (parfois plus tardif, voire pubertaire).
- Absence de poussée pubertaire.

Insuffisance ovarienne

= Quasi-constante :
- **Retard pubertaire.**
- **Infertilité.**

Phénotype turnérien

- Cou court, bref et large, voire pterygium colli.
- Implantation basse des cheveux et des oreilles.
- Épicanthus, palais ogival, hypertélorisme.
- Fentes palpébrales orientées en bas/en dehors.
- Thorax large, écartement mamelonnaire.
- **Cubitus valgus.**
- Aspect général trapu.
- **Nævi pigmentaires multiples.**

Malformations associées

Cardiovasculaire	Rénale	ORL	Maladies auto-immunes
- **Coarctation aortique** - **Bicuspidie aortique** - HTA - Anévrisme aortique - Dissection aortique	- **Rein en fer à cheval** - Uropathie malformative	- **Otites à répétition** - Hypoacousie - Surdité	- Thyroïdite de Hashimoto - Maladie cœliaque

PC

- **Caryotype standard post-natal** : analyse de > 20 cellules (recherche de mosaïcisme).
- **Échographie cardiaque ± IRM cardiaque** : annuelle.
- **Échographie rénale** : au diagnostic.

TTT

- **GH synthétique** : débuté > 3-4 ans.
- **TTT œstroprogestatif substitutif** : œstrogènes débutés à 12-13 ans, puis relai par œstroprogestatif après une période d'imprégnation œstrogénique suffisante, continuée jusqu'à l'âge physiologique de la ménopause.